

## Der Diagnose ihren Schrecken nehmen

### **Universitätsklinikum Ulm bietet Unterstützung für Mädchen und Frauen mit Ullrich-Turner-Syndrom und deren Familien**

Das Ullrich-Turner-Syndrom (UTS) gehört zu den genetisch bedingten Varianten der Geschlechtsentwicklung und betrifft ausschließlich Mädchen und Frauen. Diesen fehlt in der Regel eines der beiden X-[Chromosomen](#), welches jedoch auch stark verändert oder nur in einigen Zellen vorhanden sein kann. Am Universitätsklinikum Ulm (UKU) wird die persönliche Betreuung Betroffener u.a. durch regelmäßige Schulungen und ein klinikeigenes Turner-Syndrom-Zentrum großgeschrieben. Neben der medizinischen Versorgung stehen vor allem der gegenseitige Austausch und die sogenannte Peerberatung im Vordergrund.

Bei etwa der Hälfte der vom UTS Betroffenen liegt die sogenannte 45,X-Form vor – das heißt, es fehlt in allen Zellen das zweite X-Chromosom. Es kann allerdings auch zu einer Mosaikform kommen. Das bedeutet, dass beispielsweise ein Teil der Zellen den 46,XX-Typ aufweist, ein anderer Teil die 45,X-Variante. „Letztlich zeigt UTS auf, wie vielfältig die menschliche Natur ist“, sagt Prof. Martin Wabitsch, der das Hormonzentrum für Kinder- und Jugendliche am UKU leitet. „Aufgrund der Vielzahl möglicher Symptome, die neben Kleinwuchs, der ausbleibenden Pubertätsentwicklung sowie eingeschränkter Fruchtbarkeit auftreten können, sind unsere Patientinnen ihr Leben lang auf die ärztliche Betreuung vieler unterschiedlicher Disziplinen angewiesen. Hierzu zählen beispielsweise die Hals-, Nasen- und Ohrenheilkunde, [Kieferorthopädie](#), Zahnheilkunde, Augenheilkunde, [Gynäkologie](#), Orthopädie, [Dermatologie](#) und vor allem die Kardiologie.“ Um die Betroffenen im Umgang mit ihrer Variante zu schulen, bieten die Expert\*innen des Hormonzentrums seit mittlerweile 1,5 Jahren in regelmäßigen Abständen Schulungen für Patientinnen und ihre Familien an, zuletzt am 8. und 9. April. Dort steht neben der biomedizinischen auch die psychosoziale Aufklärung im Vordergrund. „Während der Schulungen lernen Betroffene nicht nur die medizinischen Hintergründe kennen, sondern setzen sich vor allem mit Themen wie Kinderwunsch und Familienplanung, den vielen Arztbesuchen oder Mobbing auseinander“, erklärt Prof. Wabitsch. Für die Teilnehmenden hat sich vor allem der Kontakt zu anderen Patientinnen als sehr hilfreich erwiesen.

Dazu gehört auch die sogenannte Peerberatung durch Menschen, die selbst betroffen und teilweise auch in der Turner Syndrom Vereinigung engagiert sind. Das Besondere an der Peerberaterin der letzten UTS-Schulung: sie war im letzten Jahr noch Schulungsteilnehmerin und fungiert nun als Peerberaterin: „Es ist schön, die Seiten zu wechseln und jungen Menschen von den eigenen Erfahrungen zu erzählen, mit ihnen Ansichten auszutauschen und die Fragen zu beantworten die ihnen schon lang auf der Seele brennen. Besonders natürlich, wenn man selbst in der Vergangenheit auch schon auf der Seite der Teilnehmenden stand und noch nicht das Glück hatte einen Peerberater zum Austausch zu haben. Wenn ich eines aus allen Gesprächen – sei es in der Schulung als Teilnehmerin, privat oder als Peerberaterin – mitbekommen habe, ist es, dass in uns allen Betroffenen ein unglaublich starkes Kämpferherz steckt.“

### **Turner-Syndrom-Zentrum am UKU**

Frauen mit UTS benötigen lebenslang eine besondere medizinische Betreuung. Während jedoch die

Versorgung im Kindes- und Jugendalter meist gut ist, haben Erwachsene oft Probleme, UTS-kundige Ärzt\*innen zu finden. Um diesen Übergang von der Kinder- in die Erwachsenenmedizin zu erleichtern, hat sich die Sektion Pädiatrische Endokrinologie und Diabetologie der Klinik für Kinder- und Jugendmedizin am UKU bereits 2019 gemeinsam mit der Klinik für Frauenheilkunde und Geburtshilfe (Frau Prof. Dr. Katharina Hancke) einer deutschlandweiten Initiative angeschlossen. Die beiden Bereiche organisieren sich als Tandem und haben dadurch ein Turner-Syndrom-Zentrum gegründet. Dort können Kinder und Erwachsene eine lebenslange medizinische Betreuung gemäß der internationalen [Leitlinie](#) für das Ullrich Turner Syndrom finden. Dass sich durch die Bildung immer mehr Turner-Syndrom-Zentren die Versorgung UTS betroffener Mädchen und Frauen verbessert hat, bestätigt Antje Angermüller von der Turner-Syndrom-Vereinigung „Die Expertinnen und Experten in den Turner-Syndrom-Zentren können die oft schwierige Transitionsphase sehr gut begleiten und gestalten. Meist bestehen in den Zentren gute Kontakte unter den Ärztinnen und Ärzten und man hat die Möglichkeit auch innerhalb der Zentren/Praxisgemeinschaften in eine weitere benötigte Fachrichtung zu wechseln. Dies ist besonders wichtig, einmal bei der Einleitung der Pubertät und beim Praxisübergang vom Kinder-/Jugend- ins Erwachsenenalter, damit die Transition gut gelingt.“



# MERKZETTEL

für das Gespräch mit Ihrer Ärztin oder Ihrem Arzt

Damit Sie viel aus dem Gespräch mit Ihrer Ärztin/Ihrem Arzt mitnehmen, empfehlen wir Ihnen, Ihre Beschwerden, aber auch Ihre Behandlungsziele sowie alle Ihre Fragen zu notieren. Wichtig für das Arztgespräch ist eine Liste der **Medikamente oder Nahrungsergänzungsmittel**, die sie derzeit verwenden. Über eventuelle **Allergien und Unverträglichkeiten** sollten Sie Ihre Ärztin/Ihren Arzt ebenfalls immer informieren. Nutzen Sie hierfür unseren Vordruck „Meine Medikations- und Behandlungsübersicht“.

## Meine Beschwerden und/oder Behandlungsziele

---

---

---

## Meine Fragen

---

---

---

## Folgende Themen/Studien möchte ich besprechen

Welches Thema beschäftigt Sie? Was haben Sie z. B. in aktuellen Studien gelesen?

---

---

---

## Notieren Sie die wichtigsten Punkte des Arztgesprächs

So bemerken Sie schnell, ob Sie alles richtig verstanden haben und ob Fragen unbeantwortet blieben

Meine Notizen zum Gespräch am \_\_\_\_\_:

---

---

---

---

---

Weitere Tipps für das Arztgespräch finden Sie unter „Materialien für den Arztbesuch“